



# Evaluation of respiratory center function in congenital central hypoventilation syndrome (CCHS) by monitoring electrical activity of the diaphragm (Edi)

著者名	山田 洋輔
発行年	2020-12-18
URL	<a href="http://doi.org/10.20780/00032793">http://doi.org/10.20780/00032793</a>

## 主論文の要旨

Evaluation of respiratory center function in congenital central hypoventilation syndrome (CCHS) by monitoring electrical activity of the diaphragm (Edi) : CCHS における Edi モニタリングを用いた呼吸中枢の評価

東京女子医科大学東医療センター周産期新生児診療部  
(指導：長谷川久弥教授)

山田 洋輔

Pediatrics International 62 (0) 1-4 2020 Online ahead of print (First published 23 June 2020)に掲載

### 【要 旨】

先天性中枢性低換気症候群 (CCHS) は先天的な呼吸中枢障害が主病態であり、*PHOX2B* 遺伝子変異を検出することで診断されるが、国内で 150 人程度という希少性や遺伝子検査に進むための特異的な検査が少ないため診断に難渋することも少なくない。呼吸中枢機能を反映する横隔膜電氣的活動 (Edi) をモニタリングし、CCHS の呼吸中枢機能を評価し特徴的な低換気を再現できるかを検討した。なお、本法では呼吸管理を行わない状態でモニタリングを行っており、呼吸中枢機能を純粹に評価した初めての研究である。遺伝子検査で確定診断がついた CCHS の 6 例 (月齢中央値 4) に呼吸管理を行わない状態で、Edi を覚醒時から睡眠時まで連続した 30 分間モニタリングした。覚醒時 Edi は  $14.0 (10.3-21.0) \mu V$  で、睡眠時 Edi は  $6.7 (3.8-8.0) \mu V$  と覚醒時に比べ有意に低下していた。睡眠時  $\Delta Edi / \Delta CO_2$  は  $-0.1 \mu V / mmHg$  で、睡眠時に血中  $CO_2$  が上昇しても Edi は上昇しなかった。Edi モニタリングにより、睡眠時に Edi が低下し低換気を呈し血中  $CO_2$  濃度が上昇するが、それに応じた呼吸賦活である Edi の上昇は認めず低換気が遷延する、という CCHS に特異的な低換気が再現された。Edi モニタリングが遺伝子検査を行う根拠となり、早期診断につながることを示唆された。